

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndromes myasthéniques congénitaux

Mars 2021

**Centre de Référence « Nord Est Ile de France »
Hôpital Armand Trousseau APHP**



Synthèse à destination du médecin traitant

Les syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) constituent un groupe hétérogène d'affections génétiques, responsables d'un dysfonctionnement de la transmission neuromusculaire.

Ils partagent une sémiologie « classique » des dysfonctions de la jonction neuro-musculaire (JNM) commune aux différents syndromes myasthéniques et associent

- une fatigabilité au fil du nyctémère, de la répétition de l'effort ou de son maintien
- des accès de faiblesse
- un déficit de la force musculaire des secteurs oculaire, bulbaire, facial, respiratoire, axial, et de la musculature proximale.

Les SMC débutent en règle précocement (dans la majorité des cas avant 2 ans, bien souvent dès la période néonatale), les formes débutant à l'âge adulte sont rares.

Le diagnostic repose sur les caractéristiques cliniques, l'ENMG révélant l'anomalie de neurotransmission, l'absence d'anticorps spécifiques de myasthénie (anti-RACH et anti-MuSK). La recherche du gène responsable sera ensuite guidée par la clinique et l'ENMG. Plus de 30 gènes sont actuellement connus.

Le diagnostic peut être rendu difficile du fait :

- de l'âge de survenue (chez le nouveau-né dont l'hypotonie peut être attribuée à de très nombreuses causes ; chez l'adolescent ou le jeune adulte pour lequel on évoquera une forme auto-immune de myasthénie).
- du caractère souvent sporadique.
- de l'inefficacité des anticholinestérasiques, propre à certains SMC.
- de la présentation très « myopathique » de certaines formes de SMC orientant vers une myopathie congénitale.

La prise en charge thérapeutique a plusieurs objectifs :

- Réduire au maximum les symptômes du SMC et leur impact sur la vie personnelle en particulier ceux limitant l'autonomie respiratoire, nutritionnelle et la motricité.
- Prévenir le risque de décompensations ou de complications graves notamment dans les formes apnéisantes de SMC menaçant les fonctions vitales, limiter l'évolutivité de la maladie.
- Accompagner au mieux le développement psychomoteur de l'enfant.
- Faciliter l'inclusion familiale, sociale, scolaire et professionnelle.

Cette prise en charge s'effectue en lien avec les professionnels médicaux et paramédicaux impliqués dans le parcours de soin.

Le traitement des SMC dépend de l'âge du patient, de son atteinte fonctionnelle, du gène impliqué (selon le gène impliqué certains traitements sont au mieux inefficaces, parfois aggravants). Plusieurs thérapeutiques sont à disposition et leur introduction se discute en collaboration avec le CRMR.

Celle-ci dépendra de plusieurs éléments :

- Le SMC est-il suspecté ou confirmé ?
- A-t-on écarté une contre-indication à la mise en route d'un AChEI en 1ère intention ?
- Le patient est-il hospitalisé ou ambulatoire ?

Le traitement sera introduit initialement en monothérapie, à dose progressive afin de surveiller sa tolérance, évaluer son efficacité et rechercher la posologie « nécessaire et suffisante ».

L'idéal serait d'attendre l'identification génétique avant de débiter le traitement, mais en pratique cela n'est pas toujours possible dans les formes pédiatriques et a fortiori néonatales

en raison des délais inhérents à la réalisation du test génétique (délai minimum de 15 jours, souvent davantage).

Informations utiles

Centre de Référence des maladies Neuromusculaire, coordonateur :

Centre de Référence « Nord-Est-Ile de France ». FILNEMUS

Site constitutif pédiatrique Hôpital Trousseau.

PNDS coordonné par le Dr Arnaud ISAPOF. Service de Neuropédiatrie Pathologie du développement, Hôpital Trousseau, APHP.

Filière maladie rare : FILNEMUS

<http://www.filnemus.fr>

Centre de coordination :

Pr Sharam Attarian

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA

Service de Neurologie 9ème étage

Hôpital de La Timone

264 rue Saint Pierre - 13005 Marseille

Téléphone: 04 91 38 73 68

Email : FiliereFILNEMUS(at)ap-hm.frV

Informations générales - source Internet

Orphanet : <http://www.orpha.net>

OMIM <https://www.omim.org>

GeneReviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

Associations de patients

AFM -Telethon : <https://www.afm-telethon.fr/>

Groupe d'Intérêt myasthenie : myasthenia@afm-telethon.fr

Site web : <https://myasthenies.afm-telethon.fr>

Association francophone dédiée aux malades de la myasthénie et à leurs familles : AMIS
<https://www.myasthenie.com> (forum)

<https://myasthenie.fr> (site web)